



Informationen
zur vorgeburtlichen Diagnostik

PRAXIS FÜR PRÄNATALE DIAGNOSTIK UND THERAPIE

Dr. Wouter Simoens, DEGUM II-Kursleiter
Facharztzentrum
Herkulesstraße 34A, 34119 Kassel



Zur Person

Dr. Wouter Simoens (1958) ist verheiratet und hat einen Sohn. Er hat sein medizinisches Studium an der Universität Gent/Belgien absolviert. Danach war er von 1983 bis Ende 2011 am Klinikum Kassel in der Frauenklinik in verschiedenen Positionen tätig. Seit 2001 war er leitender Oberarzt und primär zuständig für die Geburtshilfe. Anfang Januar 2012 ist Dr. Simoens in die AGAPLESION DIAKONIE KLINIKEN KASSEL gewechselt und leitet dort als Chefarzt die Abteilung Geburtshilfe und Pränatalmedizin.

Um das geburtshilfliche Angebot in Kassel und Umgebung um die Pränatale Diagnostik und Therapie zu ergänzen, betreibt Dr. Simoens seit 1991 eine eigene Praxis auf diesem Fachgebiet. Er ist seit 1992 als DEGUM (Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin) Stufe II zertifiziert. Seit 2001 verfügt er zusätzlich über den Status eines DEGUM Stufe II-Kursleiters. Seit 2006 ist er Mitglied der beiden Prüfungsausschüsse im Weiterbildungswesen der Landesärztekammer Hessen für die Gebiete „Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe“ sowie „Spezielle Geburtshilfe und Perinatalmedizin“.



Dr. Wouter Simoens
 Chefarzt
 Geburtshilfe und Pränatalmedizin
 Schwerpunkt spezielle Geburtshilfe
 und Perinatalmedizin
 DEGUM II-Kursleiter

Liebe Schwangere, liebe Eltern

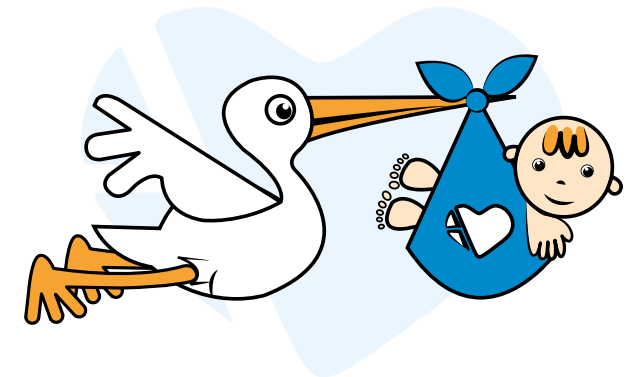
Uns ist bewusst, dass die geplante Ultraschalluntersuchung für Sie und Ihre Angehörigen sehr wichtig ist.

Denn viele Eltern fragen sich während der Schwangerschaft: Ist unser Baby gesund? Bei einigen Frauen ist zudem das Risiko höher, dass die Entwicklung des Kindes in der Schwangerschaft gestört ist oder das Kind unter einer Fehlbildung leidet. Manchmal wird auch vom Frauenarzt, der die Schwangere betreut, ein auffälliger Befund entdeckt.

Auf den folgenden Seiten möchten wir versuchen, bereits im Vorfeld Ihrem Informationsbedürfnis gerecht zu werden, Fragen zu beantworten und Ängste – soweit sie unbegründet sind – abzubauen.

Spezielle Fragestellungen können dann im Rahmen der ärztlichen Untersuchung bzw. dem nachfolgenden Gespräch gemeinsam erörtert werden.

Wir wünschen Ihnen für Ihre Schwangerschaft alles Gute!





Inhaltsverzeichnis

Allgemeine Informationen zur pränatalen Diagnostik	6
(Umgang mit den Ergebnissen, Organisatorische Hinweise, Begleitpersonen, Wartezeiten)	
Ersttrimesteruntersuchung (12. - 14. Woche)	10
(Messung der Nackendicke, frühe Feindiagnostik)	
Zweittrimesteruntersuchung (21. – 24. Woche)	14
(Organultraschall, Feindiagnostik)	
Dritttrimesteruntersuchung (29. - 32. Woche)	19
(Verlaufskontrolle, Wachstumsschall, Ausschluss spät erkennbarer Anomalien)	
Invasive Eingriffe	20
Amniozentese (Entnahme von Fruchtwasser)	
Chorionzottenbiopsie (Entnahme von Mutterkuchengewebe)	
Fetalblutentnahme (Entnahme von Nabelschnurblut)	
Humangenetische Pränataldiagnostik	22
Genetische Beratung	23
Nicht Invasive Praenatale Diagnostik (NIPD) / Nicht Invasiver Praenataler Test (NIPT)	24
Gynäkologischer Ultraschall	25
Abkürzungen	26
Glossar	27
Wichtige Links	27



Allgemeine Informationen zur pränatalen Diagnostik

Pränataldiagnostik (pränatal = vor der Geburt) bezeichnet alle Untersuchungen des ungeborenen Kindes und der Schwangeren. Sie umfassen zum einen die „nichtinvasiven“ Untersuchungen, wie z. B. den Ultraschall (Sonografie) oder mütterliche Blutuntersuchungen, zum anderen die „invasiven“ Untersuchungen wie z. B. die Fruchtwasseruntersuchung.

Seit mehr als 50 Jahren werden Ultraschalluntersuchungen an Schwangeren durchgeführt. Die Grundlage pränataler Diagnostik legte der britische Geburtshelfer Ian Donald 1958 mit der erstmaligen Darstellung eines ungeborenen Kindes mittels Ultraschall. Inzwischen ermöglicht die technische Weiterentwicklung der Ultraschallgeräte eine hohe Detailauflösung und damit die Erkennung von strukturellen Fehlbildungen fetaler Organe mit hoher diagnostischer Genauigkeit.

Deutschland war weltweit das erste Land, in dem eine Schwangere Anspruch auf Ultraschalluntersuchungen hat. Nach derzeit (seit 1995) geltenden Mutterschaftsrichtlinien werden bei unauffälliger Schwangerschaft drei Ultraschalluntersuchungen angeboten:

- 1.) 9. - 12. Schwangerschaftswoche
- 2.) 19. - 22. Schwangerschaftswoche
- 3.) 29. - 32. Schwangerschaftswoche

Inzwischen ist die technische Entwicklung so fortgeschritten, dass sich im Alltag die Zeitpunkte und Inhalte gegenüber den im Jahr 1995 festgelegten Richtlinien etwas verändert haben.

Die meisten ungeborenen Kinder sind gesund. Ein wesentliches Ziel der vorgeburtlichen Untersuchungen ist es, Ihnen diese Gewissheit zu geben und damit eine weitgehend angstfreie Schwangerschaft zu ermöglichen. Treffen wir jedoch im Rahmen der Untersuchungen auf auffällige Befunde, so ergeben sich daraus je nach Befund unterschiedliche Konsequenzen.

- Behandlung von Problemen in der Schwangerschaft
- Beeinflussung von Geburtsart, -ort und -zeitpunkt
- Vorbereiten auf eine Anomalie
- Entscheidung über das Fortführen der Schwangerschaft

Dementsprechend kann das Ergebnis der Untersuchung für Sie als Schwangere oder für Ihr ungeborenes Kind gesundheitsfördernd oder sogar lebensrettend sein. Allerdings sind auch unerwünschte Ergebnisse der Untersuchung möglich. Auch sind längst nicht alle Erkrankungen und Entwicklungsstörungen feststellbar bzw. vorhersehbar. Eine Garantie für „Gesundheit“ kann es weder nach noch vor der Geburt geben. Erwähnenswert ist auch die Möglichkeit des Auffindens von Ultraschallzeichen, die an sich keinen krankhaften Stellenwert haben, jedoch die Wahrscheinlichkeit für das Vorhandensein einer großen Störung erhöhen (sog. „soft marker“). Daraus kann sich ggf. eine von niemandem gewünschte, jedoch nicht immer vermeidbare Verunsicherung ergeben.

Sollte sich wider Erwarten aus den Untersuchungsergebnissen eine Situation ergeben, mit der Sie nicht gerechnet hatten, so sind wir uns der hohen seelischen Belastung bewusst, unter der Sie stehen mögen. Insbesondere in solchen Situationen stehen wir Ihnen – soweit wir können – mit Rat und Tat zur Seite. Darüber hinaus sind wir als Pränatalmediziner in einem Netzwerk organisiert, in dem wir Ihnen weitergehende Hilfe von spezialisierten ärztlichen und nichtärztlichen Kolleginnen und Kollegen vermitteln. Hierzu gehört ganz wesentlich auch die Vermittlung von Gesprächspartnern, die sich mit den nicht direkt „medizinischen“ Problemen beschäftigen („psychosoziale Beratung“, siehe unten). Wesentlich ist, dass Sie sich für die Zeit nach einer solchen Information die Zeit nehmen, die Sie brauchen, und sich auf keinen Fall unter Zeitdruck setzen lassen sollten, weder durch sich selber noch durch andere.

Wenn Ihr Arzt zu einer speziellen Ultraschalluntersuchung rät, oder Sie selbst aus „Sicherheitsgründen“ eine dieser Untersuchungen wünschen, zeigt die Erfahrung, dass es sehr sinnvoll und hilfreich sein kann, sich möglichst gemeinsam mit dem Partner bereits vor der Untersuchung Gedanken über Inhalte und mögliche Ergebnisse dieser Untersuchung zu machen. Wir bieten Ihnen eine Ihren Bedürfnissen entsprechende ausführliche Beratung an. Darüber hinaus haben Sie nach dem derzeit geltenden Schwangerschaftskon-



fliktgesetz Anspruch auf eine weitergehende psychosoziale Beratung außerhalb unserer Praxis. Wir vermitteln Ihnen gerne Ansprechpartner in entsprechenden Beratungsstellen.

Bei der Ultraschalluntersuchung handelt es sich um eine „nichtinvasive“ Maßnahme: der Körper der Patientin bzw. im Fall einer Schwangerschaft auch des ungeborenen Kindes wird nicht verletzt. Zuweilen anzutreffende Informationen, nach denen das ungeborene Kind durch die Ultraschalluntersuchung einem lauten Geräuschpegel ausgesetzt ist, sind wissenschaftlich nicht haltbar: die Ultraschallwellen werden im für Sie und Ihr Kind nicht-hörbaren Bereich („ULTRA“-Schall) durchgeführt.

Mit dem Ultraschall haben wir die Möglichkeit, die Entwicklung des ungeborenen Kindes während der gesamten Schwangerschaft zu beurteilen.

Mitunter ist jedoch die Aussagekraft der Untersuchung durch eingeschränkte Sichtverhältnisse (z. B. bei verminderter Fruchtwassermenge, ausgeprägter Unterhautfettschicht, ungünstiger Kindslage oder sehr früher Schwangerschaftswoche) begrenzt, so dass mögliche Entwicklungsstörungen nicht immer darstellbar sind. Insbesondere muss darauf hingewiesen werden, dass Chromosomenanomalien nicht immer sicher erkannt werden können, da solche Zustände nicht notwendigerweise mit Auffälligkeiten der Organe einhergehen müssen.

Organisatorische Hinweise

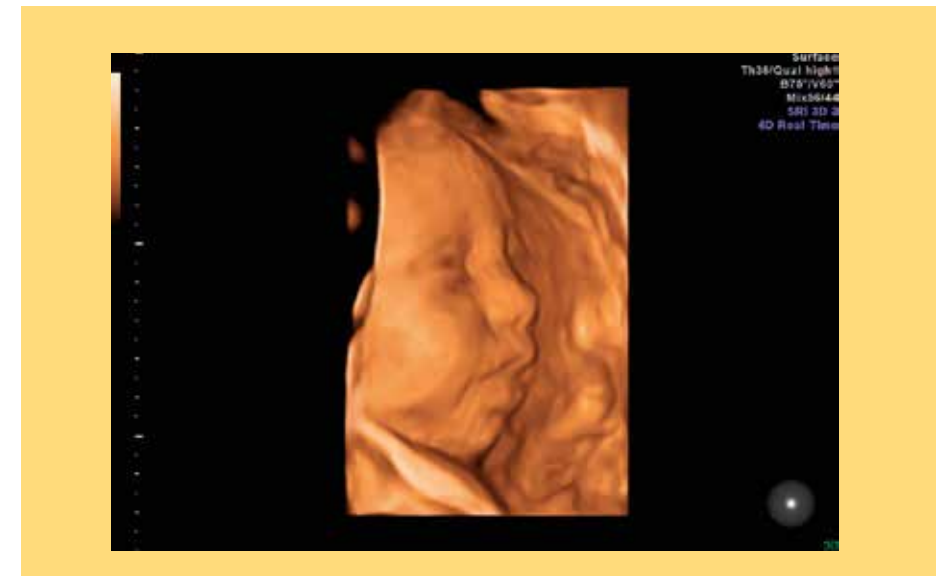
Begleitpersonen

Die Ultraschalluntersuchung ist eine medizinische Untersuchung, bei der ein Behandlungsvertrag zunächst lediglich zwischen der Schwangeren und dem behandelnden Arzt zustande kommt. Uns ist klar, dass natürlich auch viele andere Personen (Kindsvater, Geschwisterkinder, Angehörige, Freunde ...) Interesse an Ihrer Schwangerschaft und dem zukünftigen Erdenbürger haben. Es liegt in Ihrem Ermessen, zu entscheiden, wen Sie als Begleitperson mitbringen wollen. Da die Ultraschalluntersuchung eine für den Untersucher ausgesprochen anspruchsvolle Tätigkeit ist, bei der ein hohes Konzentrationsniveau erforderlich ist, ist es wichtig, dass Begleitpersonen sich so verhalten, dass die Untersuchung und der Untersucher nicht gestört werden. Bedenken Sie bitte, dass wir vor Beginn der Untersuchung nie wissen, zu welchem Ergebnis wir kommen. Auch kann in einem Teil der Fälle die Aussagekraft der Untersuchung wesentlich dadurch verbessert werden, wenn wir eine Untersuchung durch die Scheide (bzw. vaginal) vornehmen. Dementspre-

chend ist es insbesondere bei einer Erstuntersuchung (z.B. der Ersttrimesterfeindiagnostik) zu überlegen, ob Sie den Kreis der Beteiligten für den Fall der Fälle sehr intim halten.

Wartezeiten

Wartezeiten sind unangenehm, und wir sind bemüht, sie kurz zu halten. Dennoch sind wir nicht immer in der Lage, teilweise auch mehrstündige Wartezeiten zu verhindern. Hintergrund dieser Situation ist das Wesen der bei uns durchgeführten Untersuchungen: wir wissen im Vorfeld nie, auf welche Untersuchungsbedingungen oder Befunde wir stoßen. Wenn dann eine vor Ihnen untersuchte Patientin oder Schwangere einen unerwartet längeren Gesprächsbedarf hat oder weitergehende Untersuchungen notwendig werden, so können wir dies nicht verschieben. Auch treten bisweilen Situationen auf, in denen wir „notfallmäßig“ Patientinnen außerhalb unseres Planes untersuchen müssen. Bedenken Sie bitte, wie Sie reagieren würden, wenn Sie plötzlich in eine solche Situation kämen: auch Sie würden zu Recht beanspruchen, dass wir Ihre Probleme ohne Blick auf die Uhr mit Ihnen besprechen. Dementsprechend bitten wir nach vielen leidvollen Diskussionen mit Schwangeren und insbesondere auch ihren Angehörigen, Wartezeiten mit Gelassenheit zu ertragen. Sollten wir – was nicht immer der Fall ist – absehen können, dass längere Wartezeiten entstehen, werden Sie selbstverständlich darüber informiert.





Ersttrimesteruntersuchung (12. - 14. Woche)

NT-Diagnostik, Nackentransparenzmessung, frühe Feindiagnostik, first trimester anomaly scan.

Hintergrund

Beim weitaus größten Teil aller Schwangeren ist davon auszugehen, dass ein gesundes Kind geboren wird. In einem Teil der Schwangerschaften ist dies jedoch nicht der Fall. Sollte es sich dabei um sehr schwere oder nicht mit dem Leben vereinbare Störungen handeln, sieht man sich unter Umständen mit dem Problem konfrontiert, das Austragen der Schwangerschaft in Frage zu stellen. Eine solche Entscheidung ist erfahrungsgemäß umso belastender, je weiter die Schwangerschaft fortgeschritten ist.

Mit modernen Untersuchungstechniken haben wir inzwischen die Möglichkeiten, schon in der 12. – 14. Schwangerschaftswoche eine frühe „Organdiagnostik“ durchzuführen. Im Falle eines unauffälligen Ergebnisses vermindert dies die Wahrscheinlichkeit, dass der Fetus von einer schweren Entwicklungsstörung betroffen ist, um bis zu 80 %. Die abschließende Beurteilung erfolgt – wenn Sie es wollen – im Rahmen einer Ultraschalluntersuchung um die 22. SSW, der Sie dann mit berechtigter größerer Gelassenheit entgegensehen können.

Inhalte der Untersuchung

1. Überprüfung des Schwangerschaftsalters

Evtl. Feststellen einer Mehrlingsschwangerschaft und ihrer besonderen Eigenschaften.

Man kann aus der Größe – auch des ungeborenen – Menschen auf sein Alter umso besser schließen, je jünger der Mensch ist. Mit Hilfe der Messdaten, die wir in der frühen Ultraschalluntersuchung in der 12. - 14. Schwangerschaftswoche erheben, können wir das Alter der Schwangerschaft auf wenige Tage genau eingrenzen. Stellt sich im weiteren Verlauf der Schwangerschaft heraus, dass das Ungeborene groß/zu groß/ oder klein/zu klein/ ist, so wird das Ungeborene durch diese neuen Ergebnisse nicht älter oder jünger; vielmehr bedeutet dies, dass das Ungeborene uns Hinweise auf Wachstumsprobleme (z.B. Schwangerschaftszucker oder Wachstumsverzögerung) gibt.

Im Falle einer Zwillings- oder höhergradigen Mehrlingsschwangerschaft gibt uns die frühe Ultraschalluntersuchung die Möglichkeit festzustellen, ob jedes der Ungeborenen einen eigenen Mutterkuchenbereich hat oder ob die etwas risikoreichere Form einer sog. mo-

nochorialen Schwangerschaft (die Mutterkuchenbereiche sind miteinander verbunden) vorliegt. Dies hätte wesentliche Konsequenzen für die weitere Überwachung der Schwangerschaft.

2. Nackendickemessung

Bei der „NT-Diagnostik“ (NT = „nuchal translucency“ = Nackentransparenz) wird die Dicke eines echofreien (= schwarzen) Raumes im Nackenbereich gemessen. Dieser entspricht einem mehr oder weniger ausgedehnten Flüssigkeitssaum zwischen Nackenhaut und Unterhautgewebe, die bei jedem Fetus vorhanden ist und zunächst einmal keinen krankhaften Befund darstellt. Mit diesem Wert kann zusammen mit dem Alter der Schwangeren und evtl. weiteren Parametern (z.B. Blutwerte oder weitere Ultraschallparameter, siehe unten) zwischen der 12. – 14. Schwangerschaftswoche die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der drei häufigsten Chromosomen-Erkrankungen Trisomie 21 (Down-Syndrom), Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) und Trisomie 13 (Patau-Syndrom) errechnet werden. Eine „Verdickung“ der Nackenfalte kann Hinweiszeichen für eine Störung der Chromosomen, aber auch einen Herzfehler oder eine andere nichtchromosomale Erkrankung sein. Sie sollten jedoch wissen, dass eine Verdickung des Nackens auch bei einem völlig gesunden Ungeborenen auftreten kann. Ein verdickter Nacken ist nicht beweisend für die Krankheit, ebenso wie ein „normaler“ Nacken nicht beweisend für die „Gesundheit“ des Ungeborenen ist. Es werden lediglich Wahrscheinlichkeiten bestimmt bzw. verändert.

Vielen Schwangeren erleichtert diese Untersuchung eine im weiteren Verlauf zu treffende Entscheidung hinsichtlich einer invasiven Diagnostik (z.B. Fruchtwasseruntersuchung). Bis vor wenigen Jahren war es üblich, bei Frauen ab dem 35. Lebensjahr eine Bestimmung der Chromosomen des Fetus mittels Fruchtwasseruntersuchung zu empfehlen. Mit Hilfe der jetzt möglichen Risikokalkulation ist es vielen „älteren“ Schwangeren möglich, sich gegen eine solche invasive Diagnostik zu entscheiden. Auf der anderen Seite gibt diese Untersuchung jüngeren Frauen die Information über ein eventuell erhöhtes Erkrankungsrisiko des heranwachsenden Kindes, so dass sie eine zunächst nicht vorgesehene invasive Diagnostik durchführen lassen können.

3. Ergänzende Untersuchungen

Zusätzlich zur Messung der Nackentransparenz kann die Risikoberechnung für das Auftreten der drei genannten Chromosomenstörungen durch eine Blutuntersuchung (Bestimmung von PAPP-A = Pregnancy associated Plasma Protein A und free β -HCG = Humanes Chorion Gonadotropin) ergänzt werden. Hierdurch wird die persönliche Wahrscheinlichkeit für Ihr heranwachsendes Kind, die zunächst durch Ihr Alter, das Schwangerschaftsalter sowie die Nackentransparenz vorgegeben war, erneut verändert. Dies kann zu einer



Verbesserung des individuellen Risikos führen. Es kann aber auch sein, dass die Blutentnahme das individuelle Risiko verschlechtert (evtl. im Gegensatz zur Ultraschalluntersuchung). Bedenken Sie bitte, dass die entscheidende Information für Sie die Berechnung des persönlichen Risikos unter Berücksichtigung aller Werte ist. Dabei spielt es eine untergeordnete Rolle, ob das abschließend errechnete Risiko z.B. durch „unauffälligen Ultraschall“ und „schlechte Blutwerte“, „auffälligen Ultraschall“ und „gute Blutwerte“ oder „unauffälligen Ultraschall“, „gute Blutwerte“ und „höheres mütterliches Alter“ zustande kam.

Neben der Bestimmung von Blutwerten ist eine Veränderung der Wahrscheinlichkeit für das Down-Syndrom durch weitere Ultraschallwerte („Nasenbein“, bestimmte Blutflussmuster) möglich.

4. Frühe Feindiagnostik

Es muss ausdrücklich betont werden, dass nach unserem Verständnis von vorgeburtlicher Diagnostik die Ultraschalluntersuchung im allgemeinen und die frühe Ultraschalluntersuchung in der 12. – 14. Woche nicht den alleinigen oder auch nur wesentlichen Zweck haben, Chromosomenstörungen, speziell das Down-Syndrom, zu erkennen. Es geht vielmehr darum, Sie als Schwangere über den – hoffentlich unauffälligen – Zustand Ihres ungeborenen Kindes zu informieren. Dies bezieht die Untersuchung aller zu diesem Zeitpunkt darstellbaren Organsysteme ein. Wenn die Ultraschalluntersuchung in der 12. – 14. Woche einen unauffälligen Organbefund ergibt, so kann man davon ausgehen, dass die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten schwerer Erkrankungen wesentlich reduziert ist. Manche Erkrankungen sind in der frühen Schwangerschaft sogar ganz auszuschließen. Dementsprechend sind Sie nach einem unauffälligen Ultraschall in der 12. – 14. Woche in der angenehmen Situation, die weitere Schwangerschaft „entspannter“ zu genießen. Im eher unwahrscheinlichen, jedoch möglichen Fall einer wesentlichen Beeinträchtigung der „Gesundheit“ Ihres ungeborenen Kindes sehen wir es als unsere Aufgabe an, Ihnen diese Information in der frühen Schwangerschaft zu geben.

Es muss jedoch betont werden, dass wir mit der frühen Feindiagnostik nicht alle darstellbaren Veränderungen erkennen können. Dementsprechend ist weiterhin die Ultraschalluntersuchung in der Mitte der Schwangerschaft (21. – 24. Woche) sinnvoll und notwendig, um eine weitest mögliche Aussagekraft zu erreichen.

5. Zeitpunkt der Untersuchung

Die Bestimmung der Wahrscheinlichkeit für die Chromosomenstörungen Trisomie 13, 18 und 21 anhand der Messung der Nackentransparenz kann ausschließlich bei ungeborenen Kindern mit einer Scheitel-Steiß-Länge zwischen 45 und 84 mm durchgeführt werden. Die entspricht einem Alter der Schwangerschaft von 11+0 – 13+6 Schwangerschaftswochen nach letzter Regelblutung.





Zweittrimesteruntersuchung (21. – 24. Woche)

Großer Ultraschall, Feindiagnostik, Organultraschall nach dem Gendiagnostik-Gesetz.
Organultraschall (**geht über den Organultraschall im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge hinaus**):

Inhalt der Untersuchung

- Organscreening (Fehlbildungsausschluss)
- Fetale Echokardiographie (Ultraschall des fetalen Herzens)
- Doppler-Sonographie (Blutflussmessungen)

Ziel der Untersuchung

Ziel dieser Untersuchung ist es, weitestgehende Informationen über die Schwangerschaft und den Zustand des ungeborenen Kindes zu erhalten. Es werden sämtliche einsehbaren Organe (Gehirn, Herz, Nieren, Wirbelsäule, Extremitäten ...) hinsichtlich einer korrekten Ausbildung und zeitgerechten Entwicklung untersucht. So können häufig Gefährdungen des ungeborenen Kindes frühzeitig erkannt werden, und es kann eventuell hilfreich eingegriffen werden, beispielsweise durch eine Behandlung nach der Geburt (z.B. bei bestimmten Herzfehlern), oder durch das Vorbereiten von Entscheidungen zu Geburtsart (Spontan- geburt oder Kaiserschnitt), Geburtsort (Kinderklinik ja/nein) und Geburtszeitpunkt.

Wichtiger Bestandteil der Ultraschalluntersuchung in der 21. – 24. Woche ist auch die Untersuchung der Durchblutung der Gebärmutter. Hier können entscheidende Informationen über ein erhöhtes Risiko für Probleme gefunden werden, die im letzten Drittel der Schwangerschaft auftreten (z.B. Präeklampsie oder Plazentainsuffizienz, siehe Glossar) und auf die wir mit enger Überwachung und weiteren diagnostischen und therapeutischen Maßnahmen reagieren können. Darüber hinaus gilt es die Lage des Mutterkuchens und die Länge des Gebärmutterhalses zu beschreiben bzw. zu messen.

Die Untersuchung kann dazu führen, dass Probleme oder Anomalien, die beim ungeborenen Kind (Feten) vorhanden sind, erkannt und der Schwangeren und ihr nahe stehenden Personen mitgeteilt werden. Diese können von eher leichter Art und gut korrigierbar sein, manche allerdings sind nicht oder nur sehr schwer behandelbar oder in sehr seltenen Fällen mit dem Leben nach der Geburt nicht vereinbar.

In den allermeisten Fällen bestätigt die Ultraschalluntersuchung das, was Sie sowieso

vermutet haben, nämlich dass bei Ihrem ungeborenen Kind keine erkennbaren Probleme vorliegen.

Bitte lassen Sie sich nicht verunsichern, wenn Ihr Kind „recht groß“ oder „eher zart“ ist. Geringe Abweichungen vom Mittelwert sind vor wie nach der Geburt selbstverständlich, da nicht alle Menschen exakt die gleiche Größe oder das gleiche Gewicht haben.

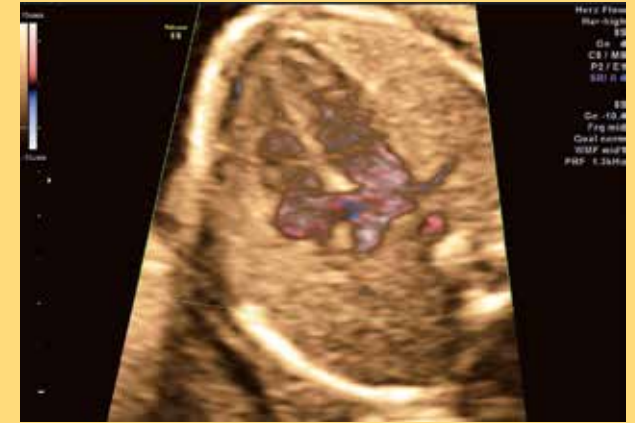
Die Untersuchung wird üblicherweise im zweidimensionalen Ultraschall durchgeführt. Die gleichfalls bei uns durchführbare dreidimensionale („3D“) Sonografie und „4D“ Sonografie kann bei bestimmten Fragestellungen ergänzende Informationen geben. Daneben haben wir die Möglichkeit mit der farbcodierten Dopplersonografie Untersuchungen der mütterlichen und fetalen Blutgefäße und insbesondere auch des fetalen Herzens durchzuführen.

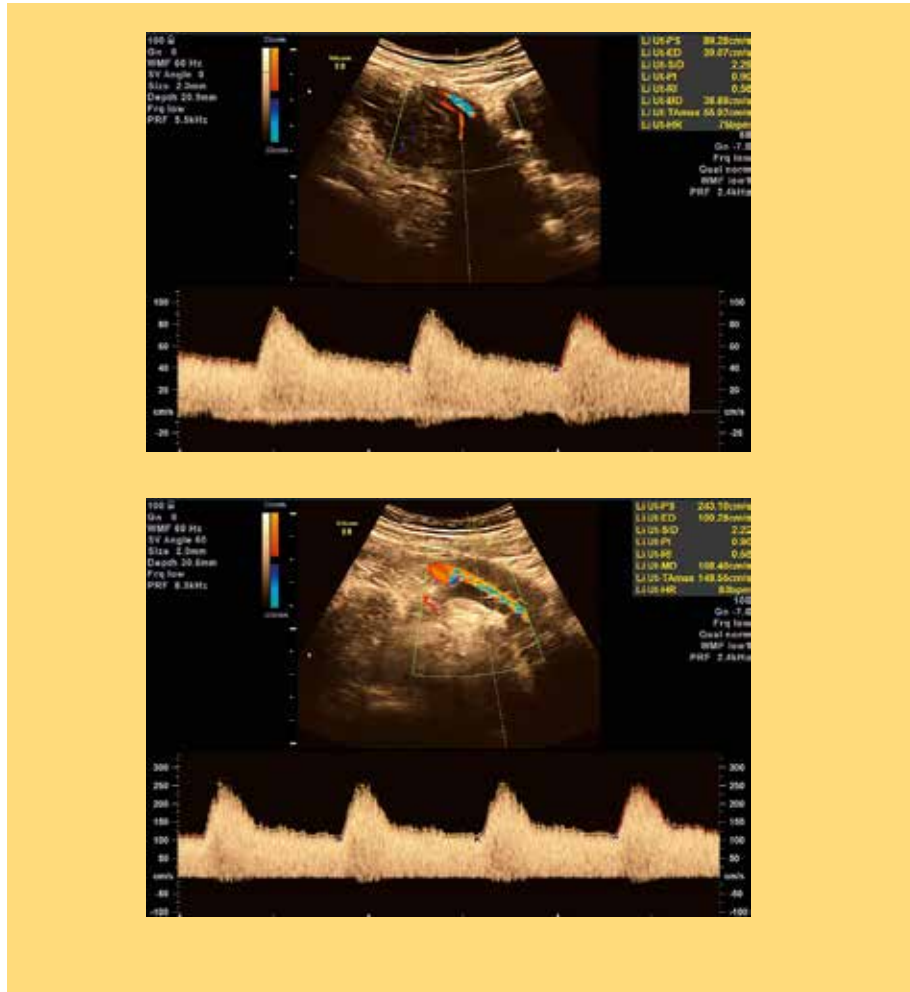
Anmerkung

Wir wissen, dass die beschriebenen Sachverhalte teilweise sehr komplex und bei weitem nicht für jeden sofort und unmittelbar verständlich sind. Sie werden vor und nach der Ultraschalluntersuchung Gelegenheit haben, Fragen zu stellen.

Sollte sich dabei herausstellen, dass zusätzlicher Gesprächsbedarf besteht, haben Sie die Möglichkeit, eine ergänzende humangenetische bzw. genetische Beratung zum Ausschluß bestimmter Erberkrankungen oder psychosoziale Beratung (Beratung bei bestimmten Lebenskrisen) in Anspruch zu nehmen.







Dritttrimesteruntersuchung (29. - 32. Woche)

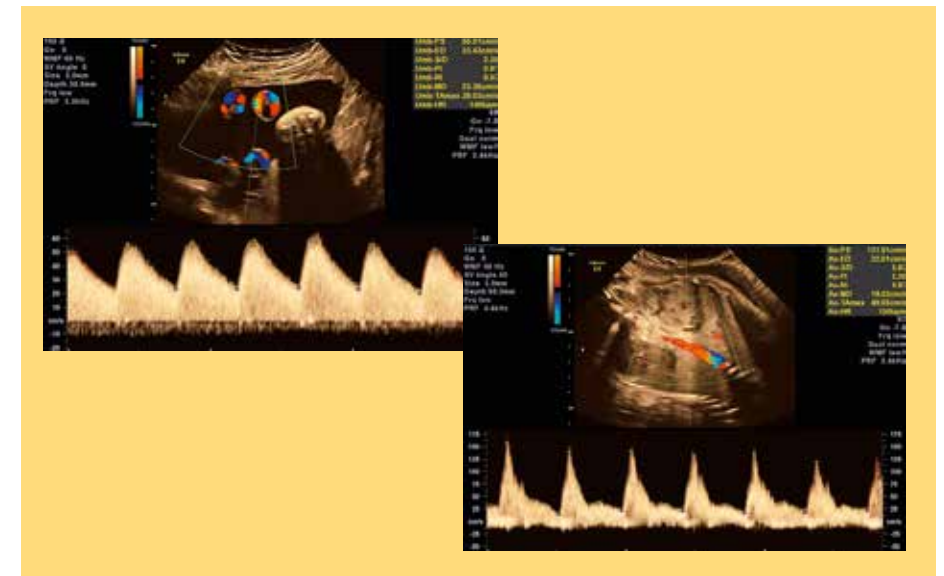
Wachstumsultraschall, späte Feindiagnostik

Inhalte der Untersuchung

- Kontrolle des fetalen Wachstums
- Ausschluss einer Plazentainsuffizienz
- Ausschluss späterkennbarer Anomalien

Die Untersuchung im letzten Drittel der Schwangerschaft hat im Wesentlichen das Ziel der Vergewisserung, dass der Fötus sich normal weiterentwickelt. Stellt man in dieser Phase der Schwangerschaft ein verzögertes Wachstum (wie bei Plazentainsuffizienz) oder ein verstärktes Wachstum (wie bei mütterlichem Schwangerschaftszucker / „Schwangerschaftsdiabetes“) fest, so können wir unter Umständen hilfreich eingreifen. In dieser Phase der Schwangerschaft ist eine fetale Organreife erreicht, die ein Überleben außerhalb der Gebärmutter hochwahrscheinlich macht.

Zu diesem Zeitpunkt ist die Feststellung einer Fehlbildung des Fötus ausgesprochen unwahrscheinlich, wenn bei der frühen Feindiagnostik (12. - 14. Woche) und bei der Feindiagnostik in der 21. - 24. Woche keine Anomalien gesehen worden waren.





Invasive Eingriffe

Die Methoden der invasiven pränatalen Diagnostik werden überwiegend zur Chromosomenbestimmung des ungeborenen Kindes eingesetzt. Zum Einsatz kommen die Untersuchung von:

- Mutterkuchengewebe (Chorionzottenbiopsie)
- Fruchtwasser (Amniozentese)
- Kindlichem Blut (Nabelvenenpunktion)

Es gibt aber auch andere Fragestellungen, bei denen es zum Beispiel um den Nachweis einer fetalen Infektionserkrankung, um das Wiederauftreten bestimmter familiär gehäufte Erkrankungen (z.B. spezielle Stoffwechselerkrankungen oder Erkrankungen des Muskelsystems) oder um bestimmte fetale Bluteigenschaften geht.

Die Untersuchungen haben in der Regel eine sehr hohe Aussagekraft. Zu beachten ist, dass jeder Probenentnahme / jeder Punktion ein eingriffsbezogenes Risiko von ca. 0,3 - 0,5 % innewohnt.

Dieses bezieht sich in erster Linie auf Verletzungen der Fruchtblase (Blasensprung), was im Weiteren zu einem Verlust der Schwangerschaft i.S.e. Fehlgeburt oder bei Punktionen jenseits der 20. SSW auch zur Geburt eines zwar lebensfähigen, aber extrem unreifen Kindes führen kann.

Ein Risiko für die direkte Schädigung des Kindes (Verletzung durch den Eingriff / die Punktionssonde) besteht praktisch nicht, da wir alle Eingriffe unter Sichtkontrolle (Ultraschall) durchführen. Ein Risiko für Gesundheit oder Leben der Mutter besteht bei all den genannten Eingriffen gleichfalls nicht.

Vor jeder invasiven Maßnahme besteht die Möglichkeit einer Beratung nicht nur durch den durchführenden Frauenarzt, sondern auch durch unsere Kollegen aus dem Bereich der Humangenetik. Darüber hinaus besteht auch die Möglichkeit einer weitergehenden psychosozialen Beratung. Es muss betont werden, dass auch nach Anwendung aller Maßnahmen der vorgeburtlichen Diagnostik inklusive der invasiven Diagnostik ein geringes Restrisiko für eine nicht erkannte Erkrankung der Feten bestehen bleibt.

Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)

Unter Amniozentese versteht man die Entnahme von Fruchtwasser mit einer 0,7 mm dünnen, sterilen Nadel über die mütterliche Bauchdecke. Dies erfolgt ohne Betäubung, weil die Nadel so dünn ist, dass man sie fast nicht spürt. Bei einem geübten Untersucher sind Komplikationen äußerst selten und liegen in meiner Praxis bei ca. 0,1 - 0,2 %.

Der Eingriff erfolgt in der Regel ab der 16. Schwangerschaftswoche, wenn 150 bis 200 ml Fruchtwasser vorhanden sind und unter Ultraschallkontrolle problemlos 12 ml entnommen werden können.

Die Entnahme dient zur Untersuchung der im Fruchtwasser befindlichen kindlichen Zellen, meist zum Ausschluss von Störungen der Chromosomen und bei speziellen Risikokonstellationen.

Die Auswertung dauert wegen der Anzucht der kindlichen Zellen rund zwei Wochen und wird in jedem Fall von der Krankenkasse bezahlt. Für die fünf Chromosomen, die am häufigsten von einer Abweichung betroffen sind (Chromosomen 21, 18 und 13 sowie X und Y) existiert ein Schnelltest, der sogenannte FISH-Test. Das Ergebnis liegt nach 24 - 48 Stunden vor. Der abschließende Befund mit Untersuchung aller Chromosomen erfolgt aber auch in diesen Fällen nach ca. 14 Tagen.

Mutterkuchengewebe (Chorionzottenbiopsie)

Unter Chorionzottenbiopsie wird die Entnahme von Gewebe des Mutterkuchens (Plazenta) zu diagnostischen Zwecken verstanden. Die Gründe für die Durchführung sind im Wesentlichen identisch mit denen der Fruchtwasseruntersuchung.

Das Mutterkuchengewebe enthält Zellen, die den gleichen Ursprung wie der Fetus haben, nämlich die befruchtete Eizelle. Nach der Befruchtung entwickelt sich ein Teil der durch Teilung entstehenden Zellen zum Fetus, ein Teil zum Mutterkuchen. Beide haben – bis auf seltene Ausnahmefälle – identische Erbanlagen. Somit können fetale Störungen durch die Untersuchung dieses Gewebes erkannt werden. Wichtigster Unterschied zur Fruchtwasserentnahme ist, dass die Chorionzottenbiopsie früher, meist ab der 12. Schwangerschaftswoche durchgeführt werden kann.

Wenn also die Ergebnisse möglichst frühzeitig in der Schwangerschaft vorliegen sollen, ist die Chorionzottenbiopsie die bessere Untersuchungsmethode. Die Komplikationsrate liegt bei ca. 0,5 %. Bei 1 - 2 % der Chorionzottenbiopsien erhält man besondere Chromo-



somenbefunde, bei denen unauffällige und auffällige Zellen nebeneinander vorkommen. Diese sogenannten Mosaikbeobachtungen beziehen sich meist lediglich auf den Mutterkuchen und nicht auf den Fetus. Je nach Situation wird man in so einem Falle mit Ihnen die Möglichkeit einer weiteren Untersuchung, z.B. einer Chromosomenbestimmung aus dem Fruchtwasser oder Blut des Kindes besprechen.

Fetalblutentnahme

Die Fetalblutanalyse über die Punktion der Nabelvene ist eine Technik, bei der unter Ultraschallkontrolle aus der kindlichen Nabelschnur eine kleine Menge Blut entnommen wird. Neben einer Chromosomenuntersuchung können bei dieser Untersuchung auch bestimmte Blutmerkmale, wie z.B. die Gerinnung oder die Blutgruppe untersucht werden.

Technisch läuft die Untersuchung wie eine Amniozentese ab und kommt in der zweiten Schwangerschaftshälfte zur Anwendung.

Das Risiko des Eingriffs ist je nach Untersuchungsbedingungen unterschiedlich hoch. Wird der Eingriff von erfahrenen Untersuchern vorgenommen, liegt die Komplikationsrate bei günstigen Bedingungen bei ca. 0,5 - 1 %, bei ungünstigen Bedingungen höher.

Humangenetische Pränataldiagnostik

Eine humangenetische Pränataldiagnostik umfasst die Untersuchung von Chorionzotengewebe, Fruchtwasserzelle und/oder fetalem Nabelschnurblut auf Chromosomenstörungen bzw. auf kleinere Erbgutveränderungen (Genmutationen). Die Untersuchungen zielen ab auf die Erkennung genetischer Veränderungen des ungeborenen Kindes als Grundlage einer möglichst präzisen Information der Schwangeren und der werdenden Eltern. Behandlungsoptionen für den Fetus selbst ergeben sich nach dem gegenwärtigen Wissenstand dagegen nur selten.

Bei einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung ist für die Schwangere nach dem neuen Gendiagnostikgesetz von 2009 vor der Untersuchung und nach dem Vorliegen des Untersuchungsergebnisses eine genetische Beratung vorgesehen. Die Beratung muss über die Art und die Bedeutung der Untersuchung aufklären sowie die damit verbundenen möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen erörtern.

Mögliche Indikationen für die humangenetische Pränataldiagnostik sind:

- Klärung der genetischen Konstellationen bei erhöhter Wahrscheinlichkeit für eine Chromosomenstörung, z.B. bei erhöhtem Alter der Mutter (>35 Jahre), bei auffälligem Serumtest der Mutter oder bei auffälligem Ultraschallbefund des Fetus
- Verdacht auf eine fetale Chromosomenstörung
- bekannte oder vermutete molekular bedingte Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen in der Familie

Genetische Beratung

Die Gründe für eine genetische Beratung können vielfältig sein. Sie kann vor, während oder auch nach einer Schwangerschaft sinnvoll sein.

Bei der Beratung vor einer geplanten Schwangerschaft kann es um die Frage des Wiederauftretens einzelner oder familiär auftretender Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen gehen. Diese ist insbesondere dann sinnvoll, wenn eine Verwandtenehe („consanguine Beziehung“) vorliegt, bei der z.B. im Falle einer Verbindung Cousin-Cousine die Wahrscheinlichkeit einer schweren Anomalie gegenüber dem „üblichen“ Risiko um 3 % erhöht ist.

Während der Schwangerschaft kann die Beratung hilfreich bei der Entscheidung für oder gegen eine invasive Diagnostik zur vorgeburtlichen Chromosomenanalyse sein. Ferner können beim Nachweis von Entwicklungsstörungen des heranwachsenden Kindes Informationen über Krankheitsbilder, nachgeburtliche Prognose oder Behandlungsmöglichkeiten gegeben werden.

In einzelnen Familien ist eine Erkrankung bekannt, für die eine vorgeburtliche gezielte Untersuchung angestrebt wird. Eine genetische Beratung ist im Zusammenhang mit der Planung einer solchen Diagnostik wichtig. Nach der Schwangerschaft und insbesondere nach einem glücklosen Ausgang oder auch bei einer oder mehreren Fehlgeburten in der Vorgeschichte können das Wiederholungsrisiko erörtert und mögliche Ursachen abgeklärt werden. Auch spezielle Untersuchungen ggf. mit der Option vorbeugender Maßnahmen können vor einer erneuten Schwangerschaft veranlasst werden (z.B. Blutgerinnungsanalyse der Mutter, Untersuchung bestimmter Erbmerkmale beider Partner, ...).



Nicht Invasive Praenatale Diagnostik (NIPD) / Nicht Invasiver Praenataler Test (NIPT) – u.a. Harmony-Test, Fetalis-Test und PraenaTest (alle Tests sind in Deutschland zugelassen).

Zwischen dem Erst-Trimester-Screening und der "invasiven Diagnostik" kann seit August 2012 ein zusätzlicher "Bluttest" zum Ausschluß oder Bestätigung einer "freien" Trisomie 21 (Down-Syndrom), "freien" Trisomie 13 (Patau-Syndrom) und "freien" Trisomie 18 (Edwards-Syndrom) durchgeführt werden. Auch die Geschlechtschromosomen können mituntersucht werden, z.B. Auffälligkeiten bei einem Mädchen oder bei einem Jungen. Das Geschlecht darf in Deutschland erst ab 14+ SSW mitgeteilt werden.

Auch bei Gemini (Zwillingschwangerschaften) kann dieser "Bluttest" durchgeführt werden. Allerdings besteht bei einer Mehrlingsschwangerschaft größte Vorsicht hinsichtlich des Ergebnisses.

Die Empfindlichkeit der Untersuchung liegt zwischen 90 und 98% (je nach Zielsetzung). Da dieser "Bluttest" ebenfalls zum Screening gehört, muss im Falle eines auffälligen Ergebnisses eine Bestätigung, z.B. durch eine Fruchtwasserpunktion, erfolgen.

Seit Juli 2022 wird, wenn die zuständige Frauenärztin / der zuständige Frauenarzt dies befürwortet, der NIPT für Trisomie 21/13 und 18 von der Krankenkasse übernommen. Laut der Deutschen Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin (DEGUM, „10 goldene Regeln für die Durchführung eines NIPT-Tests“) soll der NIPT nur im Zusammenhang mit einer Ultraschalluntersuchung am besten mit einem Erst-Trimester-Screening durchgeführt werden. Die Erst-Trimester-Untersuchung ist nach wie vor eine IGEL-Leistung (Selbstzahler). Vor der Blutentnahme muss eine genetische Beratung erfolgen. Diese wird in der Regel von erfahrenen Pränataldiagnostikern oder Humangenetikern durchgeführt. Der Berater muss entsprechend qualifiziert sein, da es sich um eine "fachgebundene" genetische Beratung handelt.

Diese Beratung wird selbstverständlich in der Praxis durch Dr. Simoens persönlich durchgeführt. Nach der Beratung erfolgt eine sorgfältige Ultraschalluntersuchung. In der Regel sollte ebenfalls eine weitergehende Organuntersuchung (20. bis 22. SSW) durchgeführt werden.



Gynäkologischer Ultraschall

Diese Untersuchung ist eine spezielle Diagnostik, die in der Regel nach Zuweisung Ihres betreuenden Gynäkologen erfolgt.

Der vaginale, durch die Scheide durchgeführte Ultraschall bietet die Möglichkeit einer risikofreien, mit unseren modernen Geräten sehr feinen und genauen Darstellung möglicher Veränderungen an den inneren weiblichen Geschlechtsorganen.

Auch im Bereich des gynäkologischen Ultraschalls gilt, dass wir zwar viele Probleme erkennen können, auch hier ist es jedoch durchaus möglich, dass in Abhängigkeit vom jeweils bestehenden Problem manche Veränderungen nicht erkannt oder sicher eingeordnet werden können.

Impressum

Die Grundlage dieser Texte mit freundlicher Genehmigung des Berufsverbandes niedergelassener Pränatalmediziner (BVNP e.V.)



Wichtige Abkürzungen

AC	Amniozentese (Fruchtwasseruntersuchung)
AFP	Alpha-Fetoprotein
AU	Abdomenumfang
BEL	Beckenendlage
β-HCG	Humanes Chorion Gonadotropin der -β-Untereinheit (klassisches Schwangerschaftshormon)
CTG	Kardio-Tokogramm (zeitgleiche Registrierung von kindlichen Herztönen und mütterlicher Wehentätigkeit)
FBA	Fetale Blutanalyse (Entnahme von fetalem Blut über die Nabelschnur)
FG	Frühgeburt (alle Kinder, die vor der vollendeten 37. Schwangerschaftswoche geboren werden, also vor 37+0 SSW)
FFTS	Feto-Fetales-Transfusions-Syndrom (spezielle Problematik der Blutumverteilung bei eineiigen Zwillingen)
FISH	Fluoreszenz in situ Hybridisierung
GBT	Glucose-Belastungs-Test (Zuckertest, auch oGTT genannt, zum Ausschluss von Gestationsdiabetes)
HCG	(„Human Chorion Gonatotropin“) Schwangerschaftshormon dessen Konzentration unter anderem zur Risikoabschätzung für Chromosomenanomalien genutzt werden kann
HSV	Herpes simplex Virus (virale Infektionserkrankung)
KU	Kopfumfang
KT	Konzeptionstermin (Befruchtungstermin)
MuVo	Mutterschaftsvorsorge
OBT	Oxytocin Belastungstest (Wehen Belastungstest)
oGTT	oraler Glucose Toleranz Test (siehe auch GBT)
PI	Pulsatilitätsindex (Parameter bei der Blutflussmessung in mütterlichen und/oder kindlichen Gefäßen)
PAPP-A	Pregnancy associated Plasma Protein A (Blutwert zur Abschätzung für die Wahrscheinlichkeit einer Chromosomenstörung)
RI	Resistance Index (Parameter bei der Blutflussmessung in mütterlichen und/oder kindlichen Gefäßen)
SS	Schwangerschaft
SSW	Schwangerschaftswoche
SUA	singuläre Umbilicalarterie

Glossar

Echokardiographie	Ultraschalluntersuchung des Herzens
Embryo	Bezeichnung für das ungeborene Kind bis zur 12. Schwangerschaftswoche
Farbdopplersonographie	Eine spezielle Form der Ultraschalluntersuchung, bei der Blutflüsse im Kreislauf von Mutter und Kind farblich dargestellt werden und ausgemessen werden können
Fetus	Bezeichnung für das ungeborene Kind nach der 12. Schwangerschaftswoche
Plazenta	Mutterkuchen
Präeklampsie	„Schwangerschaftsvergiftung“ Veränderung in der 2. Hälfte der Schwangerschaft mit den Symptomen hoher Blutdruck, Eiweißausscheidung im Urin sowie Wasserinlagerung

Wichtige Links

Allgemeine Informationen

www.diako-kassel.de

www.eumom.de

www.dw-kassel.de

www.stillen.de

www.9monate.de

www.bmfsfj.de

www.erziehungsgeldkasse.de

Verbände und Fachgesellschaften

www.bvnp.de

www.dggg.de

www.fetalmedicine.com

www.fmf-deutschland.de

www.degum.de (u.a. zertifizierte Ärzte und was ist DEGUM Stufe II-Kursleiter)

Spezielle Informationen

Wirbelsäulendefekte

www.asbh.de (Arbeitsgem. Spina bifida und Hydrozephalus)

www.arque.de (Arbeitsgem. für Querschnittgelähmte mit Spina bifida)

Herzfehler:

www.bvhk.de (Bundesverband Herzranke Kinder e.V.)

Chromosomenstörungen

www.leona-ev.de (Verein für Eltern chromosomal geschädigter Kinder)

www.down-syndrom.de

www.turner-syndrom.de

www.klinefelter.org

Selbsthilfegruppen

www.muschel.de

www.initiative-regenbogen.de

www.lkg-selbsthilfe.de (Lippen-Gaumen-Fehlbildung) (Rosenthal Gesellschaft)

Frauenklinik – Geburtsklinik

Abteilung für Geburtshilfe und Pränatalmedizin

Praxis für Pränatale Diagnostik und Therapie



Herkulesstraße 34A, 34119 Kassel

Informationen und Terminvereinbarung unter:

T (0561) 1002-1250 Praxis für Pränatale Diagnostik und Therapie

T (0561) 1002-1260 Chefarzt Dr. W. Simoens, DEGUM II-Kursleiter

wouter.simoens@agaplesion.de, Praxisgyn.DKK@agaplesion.de

www.diako-kassel.de

Wie erreiche ich die Praxis?

Mit öffentlichen Verkehrsmitteln:

- Vom Bahnhof Kassel-Wilhelmshöhe oder der Innenstadt mit den Straßenbahnlinien 1, 3, 7 bis Haltestelle Kirchweg oder Straßenbahnlinie 4 und 8 bis Haltestelle Bebelplatz.

Mit dem Auto:

- Autobahnausfahrt Stadtmitte oder Wilhelmshöhe - Richtung ICE-Bahnhof
- Auf der Wilhelmshöher Allee der Ausschilderung „Diakonie-Kliniken“ folgen
- Parkplätze finden Sie in unserem Parkhaus, Herkulesstraße, im Tiefgeschoss des Diakonissen-Krankenhauses

D-1018, Stand: 09/2023

